

**LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE**

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom .....	Nom .....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance .....	.....
Adresse.....	.....
.....	Tél.....
.....	Mail .....@.....

RENSEIGNEMENTS SUR L'APPARENTE	RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<b>CONJOINT</b> Nom .....Prénom.....	<input type="checkbox"/> Grossesse (DDG)   <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal en cours
<b>PERE</b> Nom .....Prénom.....	
<b>MERE</b> Nom .....Prénom.....	

**CYTOGENETIQUE ET CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)**

Sang total    Nombre de tubes : .....     EDTA     Hépariné  
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....

**TEST DEMANDE**

Caryotype constitutionnel sur sang de patient de plus de 8 jours (Tubes héparinés)  
 Caryotype constitutionnel sur sang de nouveau-né (0 à 8 jours) (Tubes héparinés)  
 Etude chromosomique sur puce à ADN (ACPA)  
 Etude (pan-) télomères (MLPA-hors nomenclature, tube EDTA)  
 Recherche d'un syndrome microdélétionnel (technique FISH) (Tubes héparinés) :  
      Wolf-Hirschhorn (4p-)     Cri du Chat (5p-)     Willi-Prader     Angelman     Williams-Beuren  
      Smith-Magenis     Miller-Diecker     DiGeorge     Autre.....  
 Disomie uniparentale (précisez le chromosome) : .....  
 Autres (précisez) : .....

**INDICATION**

**Retard mental/Malformations**

<input type="checkbox"/> (12) Retard mental	<input type="checkbox"/> (35) Troubles du comportement	<input type="checkbox"/> (22) Suspicion de Trisomie 21 : <b>Si enfant de moins de 1 an :</b> Marqueurs sériques maternels :
<input type="checkbox"/> (20) Obésité avec retard mental	<input type="checkbox"/> (14) Dysmorphie faciale	<input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non
<input type="checkbox"/> (36) Troubles psychomoteurs	<input type="checkbox"/> (46) Malformations (précisez)	<input type="checkbox"/> 1 <sup>er</sup> T <input type="checkbox"/> 2 <sup>ème</sup> T
<input type="checkbox"/> (30) Hypotonie	<input type="checkbox"/> (40) Epilepsie	<input type="checkbox"/> Indéterminé
<input type="checkbox"/> (33) Délai d'acquisition du langage		Résultat 1/.....
<input type="checkbox"/> (34) Troubles envahissants du développement		ADN/c <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Non
<input type="checkbox"/> (23) Autres (précisez) : .....		Résultat <input type="checkbox"/> positif <input type="checkbox"/> Négatif

**Suspicion d'anomalies gonosomiques**

<input type="checkbox"/> (02) Syndrome de Klinefelter	<input type="checkbox"/> (27) Syndrome de Turner	<input type="checkbox"/> (31) Insuffisance ovarienne précoce POF
<input type="checkbox"/> (05) Aménorrhée primaire	<input type="checkbox"/> (07) Ménopause précoce	<input type="checkbox"/> (28) Dysphorie de genre
<input type="checkbox"/> (06) Aménorrhée secondaire	<input type="checkbox"/> (17) Ambiguïté sexuelle / malformations génitales	<input type="checkbox"/> (21) Obésité sans retard mental
<input type="checkbox"/> (18) Retard statural/pondéral	<input type="checkbox"/> (19) Retard pubertaire	<input type="checkbox"/> (03) Gynécomastie

**Troubles de la reproduction**

<input type="checkbox"/> (52) Azoospermie	<input type="checkbox"/> (09) Bilan pré-ICSI	<input type="checkbox"/> (53) Oligo-astheno-tératospermie OATS
<input type="checkbox"/> (54) ABCD	<input type="checkbox"/> (58) Donneur(se) de gamètes	<input type="checkbox"/> (10) Infertilité non étiquetée
<input type="checkbox"/> (11) Fausses couches spontanées à répétition (nombre) : .....		

**Enquête familiale anomalie chromosomique** (joindre résultat du cas index ou coordonnées du laboratoire ayant réalisé le caryotype)

(25) Etude familiale (apparenté au 1<sup>er</sup> degré)     (29) Etude familiale (non apparenté au 1<sup>er</sup> degré)  
 (26) Diagnostic prénatal en cours

## GENETIQUE MOLECULAIRE (renseignements cliniques obligatoires)

- Sang total      Nombre de tubes : .....       EDTA  
 Tissu (en milieu de culture) : préciser.....  
 Urine (du matin)

TEST DEMANDE	INDICATION
<input type="checkbox"/> Recherche des mutations fréquentes du gène <i>CFTR</i> (+/-variant d'épissage IVS8 (T)(TG) +/- mutations rares) (test reflex) <input type="checkbox"/> Micro-délétions du chromosome Y <input type="checkbox"/> Recherche du gène <i>SRY</i>	<input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNCFTR.pdf</a> <input type="checkbox"/> Exploration d'une infertilité masculine <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Azoospermie</li> <li><input type="checkbox"/> Oligospermie sévère</li> <li><input type="checkbox"/> OATS</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Achondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Hypochondroplasie <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> Dysplasie thanatophore <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> Syndrome Apert  <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> Syndromes Léri-Weill et Langer, petite taille idiopathique <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> Syndrome de Noonan/ Syndrome Léopard	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....  <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNSHOX.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/NOONAN.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FMR1</i> (syndrome X fragile) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome de Willi-Prader <input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i> (syndrome de Rett)	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GNRETT.pdf</a>
<input type="checkbox"/> <i>DMPK</i> Dystrophie myotonique de Steinert* <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (diagnostic) <input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> Amyotrophie spinale (hétérozygotie)*	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> Connexine 30 <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale <input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> Connexine 26	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/CONNEX.pdf</a>
<input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale MERRF <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales MELAS <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriales NARP <input type="checkbox"/> Atrophie optique de Leber LHON <input type="checkbox"/> Surdit� mitochondriale <input type="checkbox"/> Surdit�/Diab�te mitochondriale	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....
<input type="checkbox"/> <i>HEXA</i> Maladie de Tay-Sachs <input type="checkbox"/> <i>ASPA</i> Maladie de Canavan <input type="checkbox"/> <i>IKBKAP</i> Dysautonomie familiale <input type="checkbox"/> <i>AAT</i> alpha-1 antitrypsine g�notypage <input type="checkbox"/> <i>UGT1A1</i> maladie de Gilbert <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry (dosage de l'alpha-galactosidase)  <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> Fi�vre M�diterran�enne Familiale et autres FRH <input type="checkbox"/> <i>F8/F9</i> H�mophilie A et B <input type="checkbox"/> <i>HBB/HBA1/HBA2</i> Dr�panocytose et autres H�moglobinopathies	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique <input type="checkbox"/> Suspicion biologique <input type="checkbox"/> D�pistage d'h�t�rozygote <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial personnel</li> <li><input type="checkbox"/> Ant�c�dent familial chez le conjoint</li> <li><input type="checkbox"/> Sans ant�c�dent</li> <li><input type="checkbox"/> Autre (préciser) : .....</li> </ul> <input type="checkbox"/> Etude mol�culaire d'un cas index <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : ..... <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/GENFMF.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOPH.pdf</a> <input type="checkbox"/> Joindre la feuille de renseignement spécifique <a href="http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf">http://www.lab-cerba.com/images/espace_biologiste/HEMOGN.pdf</a>